

DAFTAR ISI

HALAMAN JUDUL	i
SAMPUL DALAM.....	ii
HALAMAN PENGESAHAN	iii
PERNYATAAN BEBAS PLAGIASI.....	iv
PRAKATA	v
DAFTAR SIMBOL DAN SINGKATAN.....	vii
DAFTAR ISI.....	viii
DAFTAR TABEL	x
DAFTAR GAMBAR	xi
DAFTAR LAMPIRAN	xii
INTISARI	xiii
ABSTRACT.....	xiv
BAB I. PENDAHULUAN.....	1
A. Latar Belakang.....	1
B. Permasalahan	3
C. Tujuan Penelitian	3
D. Manfaat Penelitian.....	3
BAB II. TINJAUAN PUSTAKA DAN HIPOTESIS	4
A. Tinjauan Pustaka.....	4
1. <i>Thalassemia</i>	4
2. <i>Perkembangan Metode Sekuensing DNA</i>	7
3. <i>Oxford Nanopore Technologies</i>	9
B. Hipotesis	11
BAB III. METODE PENELITIAN	12
A. Waktu dan Tempat Penelitian	12
B. Subjek Penelitian	12
C. Bahan dan Alat.....	13
1. Bahan	13
2. Alat.....	13
D. Cara Kerja.....	13
1. <i>Ekstraksi DNA</i>	13
2. <i>Kuantifikasi DNA</i>	14
3. <i>Library Preparation</i>	14
4. <i>Long-Read Sequencing dengan PromethION (ONT)</i>	17

5. Konfirmasi Hasil dengan <i>Amplicon Sequencing</i>	18
E. Analisis Data	19
BAB IV. HASIL DAN PEMBAHASAN	20
A. Ekstraksi DNA.....	20
B. Kualitas Data <i>Whole Genome Sequencing</i>	21
C. Hasil <i>Whole Genome Sequencing</i>	24
D. Hasil Konfirmasi Varian Menggunakan Metode <i>Amplicon Sequencing</i> ...	30
E. Varian <i>HBA1</i> :c.326C>A (p.Thr109Asn) (Hb Rogliano).....	34
F. Hubungan Varian dengan Kondisi Hematologis Subjek	37
Bab V. KESIMPULAN DAN SARAN	39
A. Kesimpulan.....	39
B. Saran	39
DAFTAR PUSTAKA	40
LAMPIRAN.....	47